

Rekomendacje Zespołu Roboczego Konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii dotyczące opieki kardiologicznej nad chorymi z dystrofią mięśniową typu Duchenne'a i Beckera oraz prewencji kardiomiopatii u kobiet, nosicielek mutacji DMD/BMD (matek i siostr chorych z dystrofinopatiami)

Władysław Sinkiewicz¹, Jarosław Drożdż², Jacek S. Dubiel³, Krzysztof J. Filipiak⁴, Piotr Rozentryt⁵, Michał Wierchowicki⁶, Grzegorz Opolski⁴

¹ Oddział Kardiologii z Zakładem Diagnostyki Kardiologicznej, Szpital Wojewódzki im. dr. J. Bizuela, Bydgoszcz. Zakład Klinicznych Podstaw Fizjoterapii, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika, Toruń

² II Katedra i Klinika Kardiologii, Uniwersytet Medyczny, Łódź

³ II Klinika Kardiologii, Collegium Medicum UJ, Kraków

⁴ I Katedra i Klinika Kardiologii, Akademia Medyczna, Warszawa

⁵ III Katedra i Klinika Kardiologii, Akademia Medyczna, Śląskie Centrum Chorób Serca, Zabrze

⁶ II Klinika Kardiologii, Akademia Medyczna, Poznań

Kardiologia Polska 2007; 65: 223-228

Wprowadzenie

Pod koniec 2005 r. z inicjatywy Konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii prof. dr. hab. med. Grzegorza Opolskiego odbyło się spotkanie przedstawicieli 6 akademickich ośrodków kardiologicznych z całej Polski, zajmujących się niewydolnością serca i ściśle współpracujących z ośrodkami neurologicznymi, z przedstawicielami kardiologów dziecięcych, neurologów i Polskiego Towarzystwa Chorób Nerwowo-Mięśniowych. Ze względu na to, że w Polsce dotychczas nie został zorganizowany jednolity program prewencji i leczenia kardiomiopatii towarzyszącej dystrofii mięśniowej typu Duchenne'a (DMD) i dystrofii mięśniowej typu Beckera (BMD), a także dotyczący diagnostyki i prewencji kardiomiopatii u kobiet nosicielek mutacji DMD/BMD, spotkanie miało między innymi na celu

przygotowanie rekomendacji dotyczących opieki kardiologicznej nad chorymi z DMD/BMD w naszym kraju. Z pewnością opis kardiomiopatii w przebiegu dystrofinopatii nie wyczerpuje całego spektrum zagadnień dotyczących powikłań kardiologicznych w grupie pacjentów z postępującymi chorobami mięśni. W przyszłości podobne opracowania powinny dotyczyć problemów opieki kardiologicznej nad pacjentami z dystrofią mięśniową typu Emery'ego-Dreifussa, czy też szerzej nad chorymi ze schorzeniami na podłożu laminopatii.

Uwzględniając rekomendacje wydane przez *American Academy of Pediatrics (Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker Muscular Dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery)* opublikowane w *Pediatrics* w 2005 r.

Adres do korespondencji:

dr hab. n. med. Władysław Sinkiewicz, Oddział Kardiologii z Zakładem Diagnostyki Kardiologicznej, Zakład Klinicznych Podstaw Fizjoterapii CM UMK, Szpital Wojewódzki im. dr. J. Bizuela, ul. Ujejskiego 75, 85-168 Bydgoszcz, tel.: +48 52 365 56 53, e-mail: wsinkiewicz@cm.umk.pl

Niniejszy tekst rekomendacji Zespołu Roboczego Konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii uzyskał akceptację Zarządu Sekcji Niewydolności Serca Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego.

[1], jak również inne bieżące publikacje, grupa robocza przedstawicieli 6 ośrodków kardiologicznych w Polsce utworzona przez Konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii proponuje następujące rekomendacje dostosowane do polskich uwarunkowań.

Problemy diagnostyki kardiologicznej i postępowania leczniczego u chorych z dystrofią mięśniową DMD/BMD

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a jest chorobą o podłożu genetycznym dotyczącą 1 na 3000 osób płci męskiej. Dystrofia mięśniowa Beckera występuje rzadziej, bo dotyczy 1 na 30 tys. osób płci męskiej [2]. DMD przeważnie rozpoznawana jest pomiędzy 2. a 7. rokiem życia i charakteryzuje się postępującym osłabieniem mięśni szkieletowych, wynikającym z przerostu, zaniku i postępującego włóknienia miocytów z utratą zdolności do wykonywania wysiłku pomiędzy 7. a 13. rokiem życia. Choroba serca zarówno u chorych z DMD, jak i BMD ma postać kardiomiopatii rozstrzeniowej i/lub towarzyszących zaburzeń rytmu serca [3, 4]. W wieku 6 lat u 26% pacjentów stwierdza się nieprawidłowości elektrokardiograficzne, a w 13. roku życia u 25% chorych występują cechy dysfunkcji skurczowej [5]. W przypadku BMD zdarza się, że rozwój kardiomiopatii poprzedza wystąpienie objawów choroby podstawowej związanych z dysfunkcją mięśni szkieletowych. W tej postaci dystrofii mięśniowej kardiomiopatia rozstrzeniowa ma również zazwyczaj łagodniejszy przebieg.

Zgon w następstwie niewydolności oddechowej lub krążeniowej następuje na ogół w 2. lub 3. dekadzie życia u osób z DMD i w 4. lub 5. dekadzie życia u chorych z BMD [3, 4]. Przez ostatnie 20 lat nastąpił znaczący postęp techniczny w zakresie opieki oddechowej nad chorymi, w konsekwencji wzrosła relatywnie liczba zgonów z powodu kardiomiopatii rozstrzeniowej. W chwili obecnej waha się ona w granicach 10–40% chorych z DMD [6, 7] i wykazuje stałą tendencję wzrostową.

Rozpoznanie

Objawy kliniczne kardiomiopatii rozstrzeniowej w przebiegu DMD i BMD obejmują cechy niewydolności serca. W większości przypadków typowymi objawami są duszność wysiłkowa i zmniejszenie sprawności fizycznej z towarzyszącym osłabieniem. Charakterystyczny jest skryty początek oraz powolna, postępująca progresja objawów klinicznych. Wczesne rozpoznanie choroby serca utrudnia brak aktywności fizycznej chorych z DMD i BMD spowodowany schorzeniem i nietypowe objawy choroby, która często manifestuje się zmęczeniem, spadkiem wagi ciała, wymiotami czy zaburzeniami snu [8]. Rozpoznanie zaawansowanej niewydolności serca zwykle nie sprawia trudności, gdyż

obejmuje typowe objawy dla niewydolności lewokomorowej – duszność o typie *ortopnoe* oraz napadową duszność nocną, osłuchowe cechy zastojów nad polami płucnymi, a następnie prawokomorowej – przepełnienie żył szyjnych, obrzęki obwodowe, powiększenie wątroby i śledziony, przesięki w jamach ciała. Sylwetka serca w badaniu klinicznym jest powiększona, a uderzenie koniuszkowe przemieszczone w lewo i w dół.

Brakuje czułych i specyficznych laboratoryjnych testów diagnostycznych pozwalających wcześniej rozpoznać chorobę mięśnia sercowego. Obecne bywają cechy przewodnienia, łagodnej niewydolności nerek oraz nieznaczny wzrost aktywności enzymów wątrobowych. Pomocne może się okazać oznaczenie osocznego stężenia peptydu natriuretycznego typu B (BNP), które zwykle bywa podwyższone. Może mieć ono znaczenie w identyfikacji chorych w różnych fazach rozwoju niewydolności serca oraz w różnicowaniu z innymi, pozasercowymi przyczynami duszności. Dodatkowo, stężenie BNP ma znaczenie prognostyczne, a cechą szczególnie niekorzystną rokowniczo jest brak spadku BNP po wdrożeniu leczenia farmakologicznego. Podobne znaczenie ma podwyższone stężenie troponiny T i I, co świadczy o postępującym uszkodzeniu mięśnia sercowego.

Kluczowe znaczenie dla rozpoznania kardiomiopatii ma wykazanie powiększenia jamy lewej komory z upośledzeniem globalnej kurczliwości. Echokardiografia dwuwymiarowa, która pozostaje podstawowym badaniem w rozpoznawaniu kardiomiopatii, bywa ograniczona u chorych z dystrofinopatiami przez współistniejącą skoliozę i inne deformacje klatki piersiowej. Niemniej pozostaje ona najbardziej dostępną i najtańszą metodą identyfikacji oraz ilościowej oceny stopnia dysfunkcji lewej i prawej komory serca, jak też towarzyszących zazwyczaj niedomykalności zastawki mitralnej i trójdzielnej. Doskonale nadaje się również do badań seryjnych, choć porównywanie wyników badania echokardiograficznego i wnioskowanie co do progresji lub regresji choroby wymaga sporego doświadczenia. Dodatkowo, badaniem echokardiograficznym można wykryć inne przyczyny niewydolności serca, m.in. wady zastawkowe bądź wrodzone, płyn w worku osierdziowym. Szczególne znaczenie ma różnicowanie tła zaburzeń kurczliwości mięśnia sercowego, zwłaszcza z przypadkami o etiologii niedokrwiennej. Problem ten dotyczy starszych pacjentów z BMD, u których wykrywa się cechy kardiomiopatii rozstrzeniowej w 4. i 5. dekadzie życia.

Kryteria rozpoznania kardiomiopatii rozstrzeniowej towarzyszącej DMD/BMD podsumowano w Tabeli I.

Ocena rokownicza

Często zaburzenia rytmu serca mają wpływ na śmiertelność zarówno u chorych z DMD, jak i z BMD [5]. Patologiczne zmiany w zakresie EKG obserwuje się

u 26% chorych do 6. roku życia, nawet już we wczesnym okresie choroby [8], najczęściej jako wysoki załamek R w V_1 , patologiczny załamek q w odprowadzeniach I, aVL, aVF, V_6 lub II, III [9]. W publikacjach zwraca się zwłaszcza uwagę na zaburzenia funkcji układu autonomicznego w postaci spoczynkowej tachykardii zatokowej i obniżonej zmienności rytmu (HRV) [10, 11]. Pewne nadzieje, zwłaszcza we wczesnym wykrywaniu bezobjawowej dysfunkcji lewej komory i prognozowaniu rozwoju choroby, wiąże się z nowszymi technikami echokardiograficznymi, jak ocena prędkości mięśnia (ang. *tissue Doppler echocardiography*), ocena odkształcania i szybkości odkształcania miokardium (ang. *strain* oraz *strain rate*) oraz analiza przemieszczania mięśnia (ang. *speckle tracking*) [12]. Coraz więcej danych wskazuje na dużą wartość diagnostyczną, a także rokowniczą osoczowych stężeń peptydów natriuretycznych (w tym BNP i ANP), w grupie pacjentów pediatrycznych z DMD [13].

Leczenie

Jak dotychczas, leczenie dysfunkcji mięśnia sercowego opierało się na ogólnie przyjętych standardach leczniczych, najczęściej stosowaniu inhibitorów konwertazy angiotensyny II (ACE), β -adrenolityków i leków moczopędnych. W opublikowanej w 2005 r. pracy Duboca i wsp. perindopril podawany przez 5 lat okazał się skuteczny w redukcji ryzyka rozwoju dysfunkcji skurczowej w grupie dzieci w wieku między 9,5 a 13 lat i był dobrze tolerowany w dawce 2 i 4 mg [14]. Uwzględniając ochronny wpływ inhibitorów ACE na rozwój choro-

by, zaleca się stosowanie tej grupy leków we wczesnym okresie zajęcia serca przez proces chorobowy [10]. Należy indywidualnie rozważyć i skonsultować z kardiologiem dziecięcym przewencyjne włączenie inhibitora ACE jako leku zapobiegającego i opóźniającego rozwój niewydolności serca u każdej z osób z DMD/BMD.

Zwyczajowe stosowanie steroidów u tych chorych, poza potencjalną stabilizacją funkcji mięśnia sercowego, niesie ze sobą ryzyko rozwoju powikłań sercowo-naczyniowych, jak otyłość, nadciśnienie i przerost mięśnia sercowego [15].

Dużym obciążeniem układu sercowo-naczyniowego chorych z DMD/BMD są zabiegi operacyjne, zwłaszcza w ogólnym znieczuleniu. Podkreśla się wpływ chloru sukcyńlocholiny na wywoływanie hiperkalemii oraz rolę wziewnych anestetyków w prowokowaniu zagrażających życiu stanów hipermetabolicznych, ze złośliwą hipertermią włącznie [16].

Chorzy z zaawansowaną DMD/BMD są również zagrożeni powikłaniami zakrzepowo-zatorowymi będącymi skutkiem zmian degeneracyjnych w mięśniach. W zaawansowanym stadium choroby rozważa się włączanie leczenia przeciwzakrzepowego, aczkolwiek nie ma na razie danych opartych na dowodach naukowych wskazujących na korzyści z takiego leczenia [2].

Zwiększone ryzyko rozwoju kardiomiopatii mają również kobiety nosicielki DMD/BMD. Okres ujawnienia objawów choroby nie jest dokładnie określony. Może ona przebiegać różnie – od bezobjawowej dysfunkcji mięśnia sercowego, do ciężkiej niewydolności serca,

Tabela I. Kryteria rozpoznania kardiomiopatii rozstrzeniowej towarzyszącej DMD/BMD

Lp.	Kryteria
1.	Potwierdzenie istotnej dysfunkcji skurczowej, zazwyczaj związanej z powiększeniem wymiarów jam serca, obiektywną i powtarzalną metodą diagnostyczną.
2.	Przyjmuje się, że dysfunkcja jamy LV wykazana w badaniu echokardiograficznym, w przypadku której możemy mówić o kardiomiopatii rozstrzeniowej, to: <ul style="list-style-type: none"> a) dla pomiarów szerokości w projekcji przymostkowej wymiary: końcowoskurczowy i końcoworozkurczowy LV >22 i >27 mm/m^2 powierzchni ciała, odpowiednio; b) dla szacowanych objętości LV mierzonych z pola powierzchni w projekcji koniuszkowej: objętość końcowoskurczowa i końcoworozkurczowa LV >68 i >82 ml/m^2 powierzchni ciała, odpowiednio; c) frakcja skracania wymiaru poprzecznego LV $<25\%$; d) LVEF $\leq 45\%$.
3.	Inne techniki obrazowe, rezonans magnetyczny i tomografia komputerowa, pozwalają także na identyfikację poszerzenia jamy LV z upośledzeniem globalnej kurczliwości. Przewaga najnowszych metod wielorzędowej tomografii komputerowej oraz rezonansu magnetycznego wyraża się możliwością obrazowania u pacjentów ze złym oknem echokardiograficznym, co dotyczy zwłaszcza pacjentów z DMD, u których często stwierdza się istotne deformacje klatki piersiowej.
4.	Rekonstrukcje trójwymiarowe obrazów echokardiograficznych, a szczególnie ostatnio wprowadzona echokardiografia trójwymiarowa czasu rzeczywistego, pozwalają na dokładną ocenę objętości LV i RV, ich skurczowej czynności regionalnej i globalnej oraz analizę czasową skurczu i rozkurczu mięśnia w poszczególnych segmentach. Pewne nadzieje, zwłaszcza we wczesnym wykrywaniu bezobjawowej dysfunkcji LV i prognozowaniu rozwoju choroby, wiąże się z technikami echokardiografii tkankowej.

LV – lewa komora, RV – prawa komora, LVEF – frakcja wyrzutowa lewej komory, DMD – dystrofia mięśniowa typu Duchenne’a, BMD – dystrofia mięśniowa typu Beckera

Tabela II. Leczenie niewydolności serca w przebiegu kardiomiopatii towarzyszącej DMD/BMD

Lp.	Leczenie
1.	Typowe leczenie farmakologiczne niewydolności serca z zastosowaniem leków o udowodnionej skuteczności: inhibitorów ACE, β -adrenolityków u wszystkich chorych, a także antagonistów aldosteronu i antagonistów receptorów dla angiotensyny u wybranych pacjentów. Stosowanie leków moczopędnych u pacjentów z cechami retencji płynów, a także digoksyny w celu zmniejszenia nasilenia objawów, zwłaszcza u chorych z towarzyszącym migotaniem przedsionków. Rozważenie zastosowania leków przeciwzkrzepowych u wybranych chorych z ciężką dysfunkcją skurczową LV.
2.	Implantacja kardiowertera-defibrylatora (ICD) w prewencji wtórnej oraz rozważenie zastosowania ICD w prewencji pierwotnej nagłego zgonu sercowego u pacjentów ze skrajnie upośledzoną funkcją skurczową LV.
3.	Rozważenie zastosowania stymulacji resynchronizującej (CRT) w celu zmniejszenia objawów i przedłużenia życia chorych z istotną rozstrzenią, dysfunkcją skurczową i towarzyszącymi cechami asynchronii skurczowej.
4.	W skrajnych przypadkach objawowych chorych, po wyczerpaniu możliwości leczenia farmakologicznego i zabiegowego, rozważenie konsultacji w ośrodku transplantacji serca.
5.	Postępowanie niefarmakologiczne. Porady i zalecenia ogólne.

LV – lewa komora, DMD – dystrofia mięśniowa typu Duchenne’a, BMD – dystrofia mięśniowa typu Beckera

z koniecznością transplantacji serca włącznie. Kobiety te wymagają systematycznego, okresowego badania kardiologicznego [17]. To zagadnienie omówiono w osobnym podrozdziale.

Wytyczne dotyczące leczenia niewydolności serca w przebiegu kardiomiopatii towarzyszącej DMD/BMD podsumowano w Tabeli II. Należy podkreślić, że w przypadku kardiomiopatii rozstrzeniowej w przebiegu dystrofinopatii dysfunkcja mięśnia sercowego ma charakter nieodwracalny i postępujący, a leczenie może jedynie poprawić jakość życia i odsunąć w czasie zejście.

Wytyczne dotyczące opieki kardiologicznej w grupie chorych z DMD/BMD powyżej 18. roku życia

1. Pacjent z DMD/BMD może być skierowany do jednego z 6 ośrodków regionalnych w Polsce. Aktualna lista ośrodków regionalnych wraz z nazwiskami osób koordynujących, adresami, telefonami i godzinami przyjęć w przyklinicznych poradniach kardiologicznych znajduje się na stronie internetowej Polskiego Towarzystwa Chorób Nerwowo-Mięśniowych (www.idn.org.pl/tzchm) oraz stronie Konsultanta Krajowego w dziedzinie kardiologii (www.am-waw.edu.pl/kkk), w niniejszym dokumencie zawarta jest w Tabeli III.
2. Pacjent z DMD/BMD po 18. roku życia powinien być konsultowany kardiologicznie przynajmniej raz w roku, jeżeli nie występują objawy sercowe. Konsultacja kardiologiczna powinna obejmować badanie kliniczne, badanie EKG i echokardiograficzne, uwzględniające w przypadkach dużych deformacji klatki piersiowej również nowe, nieechokardiograficzne techniki diagnostyczne (badanie metodą wielorzędowej tomografii komputerowej i rezonansu magnetycznego).

3. Dokładną diagnostyką należy objąć zaburzenia rytmu, często występujące w tej chorobie i mające duży wpływ na śmiertelność. U osób z objawami niewydolności serca należy przynajmniej raz do roku przeprowadzać badanie EKG holterowskie.
4. W ramach oceny rokowniczej należy poszerzyć diagnostykę kardiologiczną o ocenę parametrów biochemicznych, w tym osoczowych stężeń peptydów natriuretycznych typu B (BNP lub NT-proBNP).
5. Ocena kardiologiczna powinna obejmować również ewentualne powikłania ogólne i sercowe stosowanej u tych chorych steroidoterapii, zwłaszcza otyłość, nadciśnienie tętnicze i przerost mięśnia sercowego. U chorych z otyłością należy zoptymalizować nawyki żywieniowe.
6. Niewydolność serca w przebiegu dysfunkcji skurczowej mięśnia sercowego powinna być leczona zgodnie z wytycznymi postępowania w przewlekłej niewydolności serca [18] (Tabela II). Uwzględniając opisywany ochronny wpływ inhibitorów ACE, zaleca się stosowanie tej grupy leków już we wczesnym okresie zajęcia serca przez proces chorobowy, nawet u pacjentów bezobjawowych. Inhibitory ACE pozostają jedyną grupą leków o udowodnionym wpływie na opóźnianie ryzyka rozwoju niewydolności serca.
7. Diagnostyka kardiologiczna powinna być poszerzona o okresową konsultację pulmonologiczną w celu oceny wydolności oddechowej i możliwości spowolnienia jej rozwoju u pacjentów z DMD.
8. Pełną diagnostyką kardiologiczną należy objąć chorych przed dużymi zabiegami operacyjnymi. Ryzyko zabiegu należy dokładnie omówić z chorym i rodziną. U pacjentów z objawową dysfunkcją skurczową wskazane jest rozważenie przed zabiegiem badania obciążeniowego z dobutaminą. Należy prowadzić dokładne monitorowanie kardiologiczne w czasie za-

Tabela III. Organizacja opieki kardiologicznej dla osób powyżej 18. roku życia z wrodzonymi chorobami nerwowo-mięśniowymi. Adresy poradni kardiologicznych w poszczególnych ośrodkach

Miasto	Bydgoszcz	Kraków	Łódź
Nazwa ośrodka	Wojewódzka Poradnia Diagnostyki i Leczenia Niewydolności Serca, Oddział Kardiologii z Zakładem Diagnostyki Kardiologicznej Szpitala Wojewódzkiego im. dr. J. Biziała	II Klinika Kardiologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Jagielloński	Poradnia Kardiologiczna Szpital im. dr. Wł. Biegańskiego
Województwa objęte zasięgiem	kujawsko-pomorskie, pomorskie, zachodniopomorskie	małopolskie, lubelskie, podkarpackie	łódzkie, świętokrzyskie
Adres	ul. Ujejskiego 75; 85-168 Bydgoszcz	ul. Kopernika 17; 31-501 Kraków	ul. Książkiewicza 1/5; 91-347 Łódź
Telefon	+48 52 365 56 24	+48 12 424 71 70	+48 42 251 61 16
e-mail	wsinkiewicz@cm.umk.pl	dimitrow@mp.pl	drozd@ptkardio.pl
Osoba koordynująca	dr hab. Władysław Sinkiewicz	dr hab. Paweł Petkow-Dimitrow	dr hab. Jarosław Drożdż
Lekarz poradni	dr med. Piotr Sobański, dr Danuta Karasek	dr hab. Paweł Petkow-Dimitrow	dr hab. Jarosław Drożdż
Dni i godziny przyjęć w poradni	wtorek 11.00–15.00	wtorek 10.00–12.00	czwartek 13.00–14.00
Rejestracja	+48 52 365 56 24 wsinkiewicz@cm.umk.pl	+48 12 424 71 76	+48 42 251 60 15, +48 42 653 99 09, drozd@ptkardio.pl
Miasto	Poznań	Warszawa	Zabrze
Nazwa ośrodka	II Klinika Kardiologii, Katedra Kardiologii Akademii Medycznej im. Karola Marcinkowskiego	I Katedra i Klinika Kardiologii, Akademia Medyczna	Śląskie Centrum Chorób Serca
Województwa objęte zasięgiem	wielkopolskie, lubuskie	mazowieckie, podlaskie, warmińsko-mazurskie	śląskie, dolnośląskie, opolskie
Adres	ul. Mickiewicza 2; 60-834 Poznań	ul. Banacha 1a; 02-097 Warszawa	ul. Szpitalna 2; 41-800 Zabrze
Telefon	+48 61 848 10 22	+48 22 599 29 58	+48 32 373 36 00
e-mail	kardio2@am.poznan.pl	cardiology@amwaw.edu.pl krzysztof.filiak@amwaw.edu.pl michal.marchel@amwaw.edu.pl	piotrrozentryt@neostrada.pl
Osoba koordynująca	prof. dr hab. Michał Wierchowicki	dr hab. Krzysztof J. Filiak	dr med. Piotr Rozentryt
Lekarz poradni	dr Barbara Michałowicz	dr Michał Marchel dr Violetta Stepien dr hab. Krzysztof J. Filiak	dr med. Piotr Rozentryt
Dni i godziny przyjęć w poradni	wtorek 8.00–9.00 piątek 13.00–14.00	środa 13.00–14.00	
Rejestracja	+48 61 848 10 11 w. 303	+48 22 599 21 70 michal.marchel@amwaw.edu.pl	piotrrozentryt@neostrada.pl

biegu. Przy stosowaniu znieczulenia operacyjnego nie powinno się stosować suksynylocholiny i wziewnych środków znieczulających, potencjalnie groźnych dla chorych z DMD/BMD.

9. Należy zaproponować ambulatoryjną diagnostykę kardiologiczną członkom rodziny chorego: rodzonym braciom (potencjalnie chorym), a także matkom i rodzonym siostrą (potencjalnym nosicielkom).
10. Konieczna jest edukacja chorego i opiekuna w trakcie przebiegu choroby, poradnictwo dotyczące diety (niskosodowa, ewentualne ograniczenie płynów), unikania czynników ryzyka, konieczności szczepień. Należy zapoznać chorego z możliwościami samokontroli oraz rozpoznawania objawów pogorszenia wymagających pilnego skontaktowania się z lekarzem.

Wytyczne dotyczące opieki kardiologicznej w grupie nosicieli DMD/BMD

1. Pierwsza konsultacja kardiologiczna powinna się odbyć we wczesnej młodości lub wcześniej, jeżeli są obecne objawy sercowe.
2. Należy poinformować nosicielki (matki i rodzone siostry chorych mężczyzn z dystrofinopatią) o ryzyku rozwoju kardiomiopatii oraz mogących wystąpić objawach niewydolności serca.
3. Kontrolne badania diagnostyczne nosicieli, obejmujące badanie kliniczne, EKG i badanie echokardiograficzne, powinny się odbywać przynajmniej co 5 lat, poczynając od wieku 25 lat.

Piśmiennictwo

1. American Academy of Pediatrics Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Cardiovascular health supervision for individuals affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Pediatrics* 2005; 116: 1569-73.
2. Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases-a world survey. *Neuromuscul Disord* 1991; 1: 19-29.
3. de Kermadec JM, Becane HM, Chenard A, et al. Prevalence of left ventricular systolic dysfunction in Duchenne muscular dystrophy: an echocardiographic study. *Am Heart J* 1994; 127: 618-23.
4. Chenard AA, Becane HM, Tertrain F, et al. Ventricular arrhythmia in Duchenne muscular dystrophy: prevalence, significance and prognosis. *Neuromuscul Disord* 1993; 3: 201-6.
5. Corrado G, Lissoni A, Beretta S, et al. Prognostic value of electrocardiograms, ventricular late potentials, ventricular arrhythmias, and left ventricular systolic dysfunction in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Cardiol* 2002; 89: 838-41.
6. Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, et al. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscul Disord* 2002; 12: 926-9.
7. Baxter P. Treatment of the heart in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 2006; 48: 163.
8. Nigro G, Comi LI, Politano L, et al. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol* 1990; 26: 271-7.
9. Finsterer J, Stollberger C. The heart in human dystrophinopathies. *Cardiology* 2003; 99: 1-19.
10. Yotsukura M, Fujii K, Katayama A, et al. Nine-year follow-up study of heart rate variability in patients with Duchenne-type progressive muscular dystrophy. *Am Heart J* 1998; 136: 289-96.
11. Lanza GA, Dello Russo A, Giglio V, et al. Impairment of cardiac autonomic function in patients with Duchenne muscular dystrophy: relationship to myocardial and respiratory function. *Am Heart J* 2001; 141: 808-12.
12. Giatrakos N, Kinali M, Stephens D, et al. Cardiac tissue velocities and strain rate in the early detection of myocardial dysfunction of asymptomatic boys with Duchenne's muscular dystrophy: relationship to clinical outcome. *Heart* 2006; 92: 840-2.
13. Mori K, Manabe T, Nii M, et al. Plasma levels of natriuretic peptide and echocardiographic parameters in patients with Duchenne's progressive muscular dystrophy. *Pediatr Cardiol* 2002; 2: 160-6.
14. Duboc D, Meune C, Lerebours G, et al. Effect of perindopril on the onset and progression of left ventricular dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *J Am Coll Cardiol* 2005; 45: 855-7.
15. Silversides CK, Webb GD, Harris VA, et al. Effects of deflazacort on left ventricular function in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Cardiol* 2003; 91: 769-72.
16. Breucking E, Reimnitz P, Schara U, et al. Anesthetic complications. The incidence of severe anesthetic complications in patients and families with progressive muscular dystrophy of the Duchenne and Becker types. *Anaesthesist* 2000; 49: 187-95.
17. Nolan MA, Jones OD, Pedersen RL, et al. Cardiac assessment in childhood carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord* 2003; 13: 129-32.
18. Swedberg K, Cleland J, Dargie H, et al. Guidelines for the diagnosis and treatment of chronic heart failure: executive summary (update 2005): The Task Force for the Diagnosis and Treatment of Chronic Heart Failure of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2005; 26: 1115-40.